# PATOLOGII IMUNE

**TABLOU PARACLINIC**

- HLG → detectează anomalii generale ale leucocitelor
- det. leucocite specifice afectate
- frotiu sanguin periferic → det. anomalie celulară specifică

**COMPLICAȚII**

- infecții recurente
- vindecare deficitară plăgi
- deces → **FRECVENT** înainte de decada a 3-a de viață

| IMUNODEFICIENȚE CONGENITALE | | | |
|---|---|---|---|
| **BOALĂ** | **DESCRIERE** | **DIAGNOSTIC** | **TRATAMENT** |
| **AFECȚIUNI LIMFOCITE T** | | | |
| **SDR. DIGEORGE** | deleție cromozom 22q11.2 → HIPOPLAZIE TIMICĂ & PARTIROIDIANĂ + afecțiuni cardiace congenitale + tetanie & structură facială anormală + infecții fungice & virale recurente | tetanie & anomalii faciale → exam. obiectiv + Ca seric ⇩ + anomalii cardiace congenitale documentate<br>RX toracic → absență profil timic<br>screening genetic → anomalii cromozomiale | Ca + vit. D + transplant timic + transplant medular + corecție chirurgicală în caz de malformații cardiace (IGIV / antibioterapie – de ajutor) |
| **CANDIDOZĂ CUTANEO-MUCOASĂ CRONICĂ** | infecție persistentă tegumente & mucoase & unghii (cauzate de C. albicans) + patologie de suprarenală (frecvent asociată !) | reacție slabă la t. alergic cutanat pt C. albicans → posibil deficit de IgG | ag. antifungici (fluconazol) |
| **AFECȚIUNI LIMFOCITE B** | | | |
| **AGAMAGLOBULINEMIE X-LINKATĂ** | diferențiere anormală limfocite B → nivel ⇩ limfocite B & anticorpi<br>afecț. X linkată → det. la băieți infecții bacteriene recurente după v. de 6 luni | lipsă limfocite B – frotiu periferic + nivel total de imunoglobuline ⇩ | IGIV + trat. antibiotic corespunzător + trat. respirator suportiv |
| **DEFICIT DE IgA** | producție anormală de imunoglobuline de către limf. B → incidență ⇧ infecții respiratorii & GI | IgA ⇩ | antibioterapie profilatică + adm. IGIV cu precauție |
| **SDR. HIPER – IgM** | anomalie ligand CD40 al limf. T → interacțiune slabă cu limf. B + nivel ⇩ IgG + producție excesivă IgM → infecții cauzate de bacterii încapsulate pulmonare & GI | IgG & IgA ⇩ + IgM ⇧ + HB & Hct & trombocite & neutrofile ⇩ (posibil) | IGIV + antibioterapie profilactică + transplant medular |
| **IMUNODEFICIENȚĂ COMUNĂ VARIABILĂ** | afecț. autozomală a diferențierii limf. B → imunoglobuline ⇩ → infecții respiratorii & GI (începând cu a doua decadă a vieții) + risc ⇧ de a dezvolta afecț. neoplazice & autoimmune | imunoglobuline ⇩ + răspuns precar la vaccinare + raport CD4:CD8 ⇩ → AFECTAREA AMBELOR SEXE | IGIV + trat. antibiotic |

| AFECȚIUNI COMBINATE – LIMFOCITE B + T | | | |
|---|---|---|---|
| **SDR. DE IMUNODEFICIENȚĂ COMBINATĂ SEVERĂ** | limfocite T absente + disfuncționalitate anticorpi → deficit imun sever → infecții recurent severe cu variate tipuri de ag. patogeni încă de la o vârstă fragedă (FRECVENT FATALĂ LA VÂRSTE MICI) | leucocite + imunoglobuline ⇩ | IGIV + antibiotice + transplant medular (NU VACCINURI VII / VII ATENUATE !) |
| **SDR. WISKOTT – ALDRICH** | afecț. X-linkată a dezv. sistemului imun → susceptibilitate ⇧ la infecții cu bacterii încapsulate & patogeni oportuniști + eczeme + trombocitopenie | infecții recurente în prez eczemelor & a sângerării faciale + trombocite ⇩ + IgM ⇩ + valori normale / ⇧ celelalte imunoglobuline<br>testare genetică → gana WASP anormală | splenectomie + antibioterapie profilactică + IGIV + transplant medular |
| **ATAXIE – TELEANGIECTAZIE** | afecț autosomal recesivă → disfuncție cerebrală + teleangiectazie cutanată + risc ⇧ de cancer & dezv. defectuoasă leucocite & IgA | teleangiectazia + ataxia → după vârsta de 3 ani<br>infecții pulmonare recurente → manif. câțiva ani mai târziu<br>leucocite + IgA ⇩ | IGIV + antibioterapie profilactică – trat. nu poate limita evoluția bolii ! |
| **AFECȚIUNI CEL. FAGOCITARE** | | | |
| **BOALĂ GRANULOMATOASĂ CRONICĂ** | neutrofilele nu pot digera bacteriile ingerate → infecții bacteriene & fungice recurente | abcese cutanate & pulmonare & perirectale + limfadenopatie cronică<br>investigații genetice → mutații genetice responsabile de această afecț. | antibioterapie profilactică + γ-interferon + corticosteroizi + transplant medular |
| **SDR. HIPER – IgE (JOB)** | anomalie chemotaxie neutrofile & căi de semnalizare limf. T & supraproducție de IgE → dermatită cronică + abcese cutanate recurente + infecții pulmonare → pac. – trăsături faciale grosolane & dentiție primară persistentă | IgE seric + eozinofile ⇧ + chemotactic deficitar al neutrofilelor la stimulare | antibioterapie profilactică + hidratare piele + utilizare emolienți |
| **SDR. CHEDIAK – HIGASHI** | afecț. autosomal recesivă → disfuncție neutrofile → infecții recurente cu Staphylococcus aureus & streptococ & bacterii Gram - & infecții fungice → trombocite anormale + albinism + disfuncții neurologice | granulații gigante vizibile la nivelul granulocitelor – pe frotiul periferic | antibioterapie profilactică + transplant medular |
| **DEFICIT AL ADEZIUNII LEUCOCITARE (TIPURI – 1 & 2)** | inabilitatea neutrofilelor de a părăsi circulația dat. anomaliilor integrinelor (tip 1) / E-selectinei leucocitare (tip 2) → infecții bacteriene recurente ale tractului respirator superios & tegument + detașare întârziată bont ombilical + statură mica + facies anormal + deficiențe cognitive – tipul 2 al bolii | neutrofile serice ⇧ + răspuns chemotactic deficitar al neutrofilelor la stimulare | antibioterapie profilactică + transplant medular (tipul 1)<br>tipul 2 → suplimentare de fucoză |

Rezon

| AFECȚIUNI ALE COMPLEMENTULUI | | | |
|---|---|---|---|
| **DEFICIENȚE DE COMPLEMENT** | deficiențe multiple moștenite – unuia / mai multor componente ale complementului → infecții bacteriene recurente & predispoziție de a dezvolta afecț. autoimune (LES) | rezultatele testelor de depistare a complementului hemolitic – anormale → existența unei probleme la nivelul căii de activare a acestuia & testarea directă a componentelor → tipul exact de deficiență | antibioterapie + tratare afecț. autoimune |

RezIOn